

CONDRODISPLASIA PUNCTATA EN UN LACTANTE

Dres. M. Galeano, C. Anoni, K. Quintero, E. Flores, G. Barraza, M. Cerutti, E. Otero

CASO CLINICO

RNPT (35 sem) BPEG, sexo femenino, 11 meses de edad, consultó por displasia esquelética, epilepsia sintomática e hipoplasia pulmonar izquierda.

Ingresó en dos oportunidades en ARM por cuadros respiratorios.

Al examen físico se observó facie peculiar, retraso madurativo, lesiones ictiosiformes en cara y áreas alopécicas, miembros inferiores en abducción y rotación externa.

Por trastornos deglutorios se alimentaba con SNG y por su compromiso pulmonar se realizó traqueotomía el 30/11/12.

Oftalmología constató por ecografía del ojo izquierdo una catarata con retina aplicada y engrosamiento coroideo.

Se solicitaron exámenes radiológicos para su estudio, cuya descripción se puede leer en los epígrafes de las Figuras del 1 a 6.

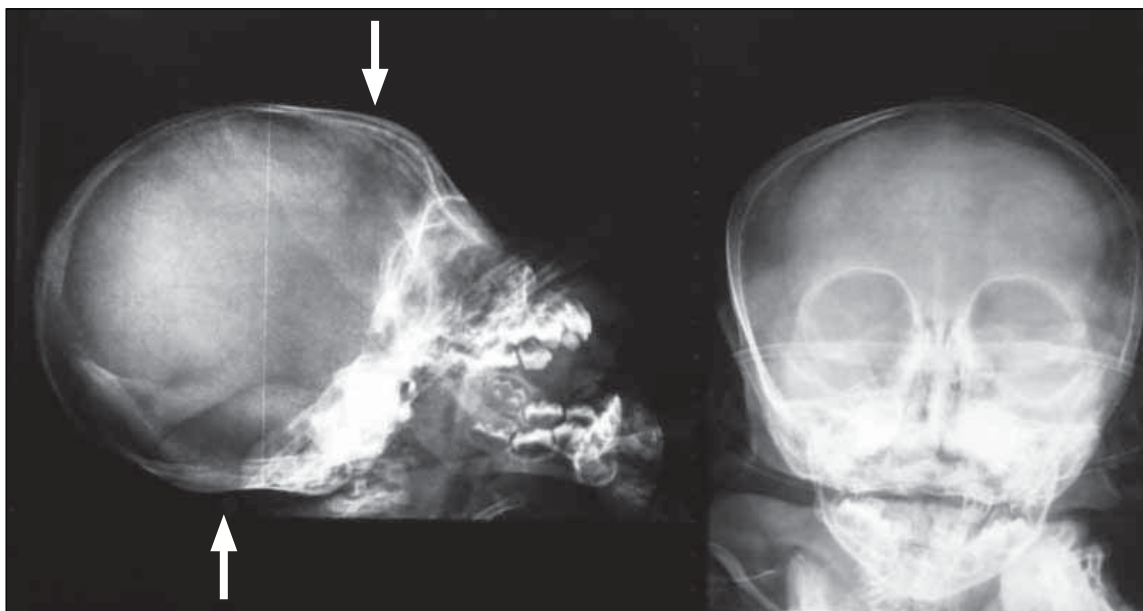


Figura 1: Rx cráneo F y P: escaso desarrollo de los huesos frontal y occipital. Suturas parcialmente permeables, de bordes lisos, con índice craneano de 90, correspondiente a braquicefalia. Densidad ósea disminuida.

Servicio de Radiología.
Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

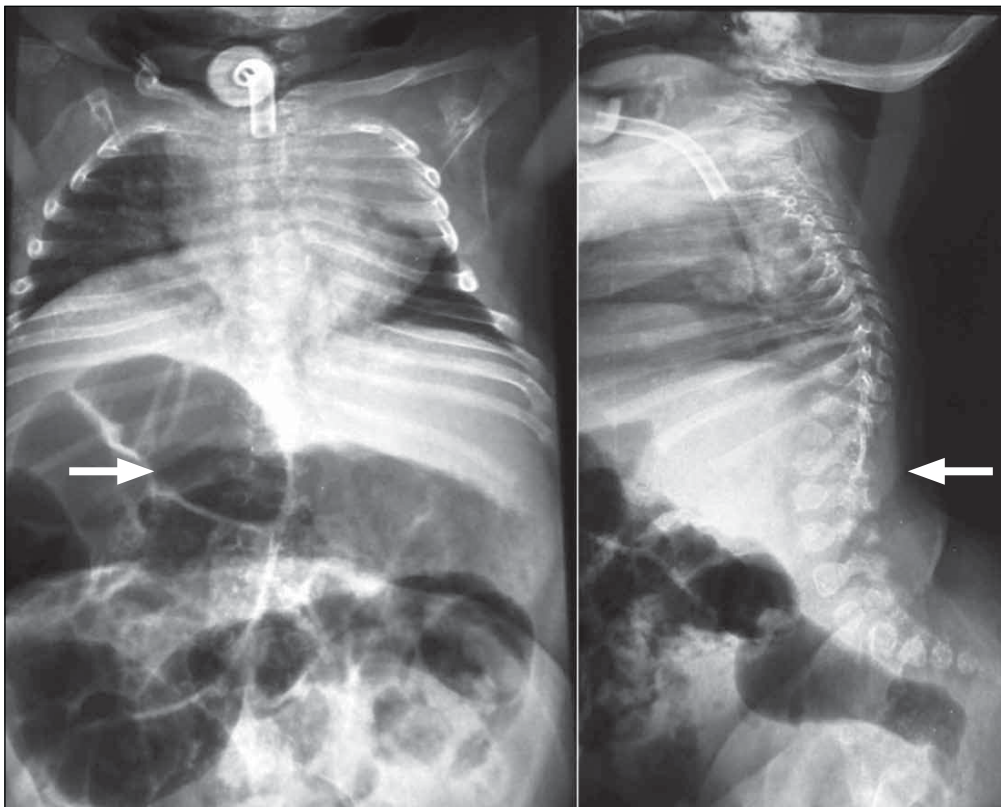


Figura 2: Rx columna vertebral F y P: anomalías de fusión a nivel cervical y dorsal. Cifosis dorsal, desviación del eje lumbar hacia adelante, con horizontalización sacra. 1era, 2da y 3era vértebra lumbares poseen configuración en escalón anterior y hendidura vertical visible. Se observan pequeñas imágenes redondeadas radio-opacas a lo largo de la columna vertebral, compatibles con calcificaciones punteadas en los procesos espinosos posteriores.

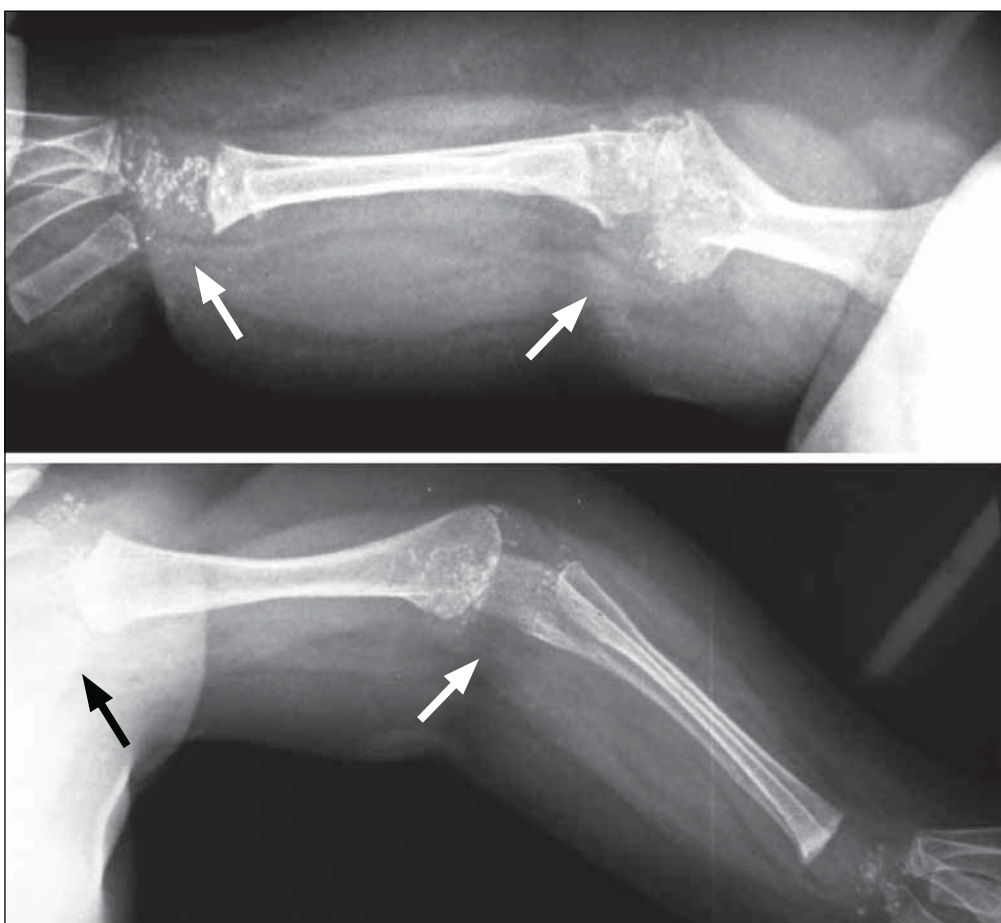


Figura 3: Rx miembros superiores e inferiores: acortamiento rizomélica asimétrico de los miembros sin incurvación de los mismos. Calcificaciones puntiformes visibles a nivel articular.

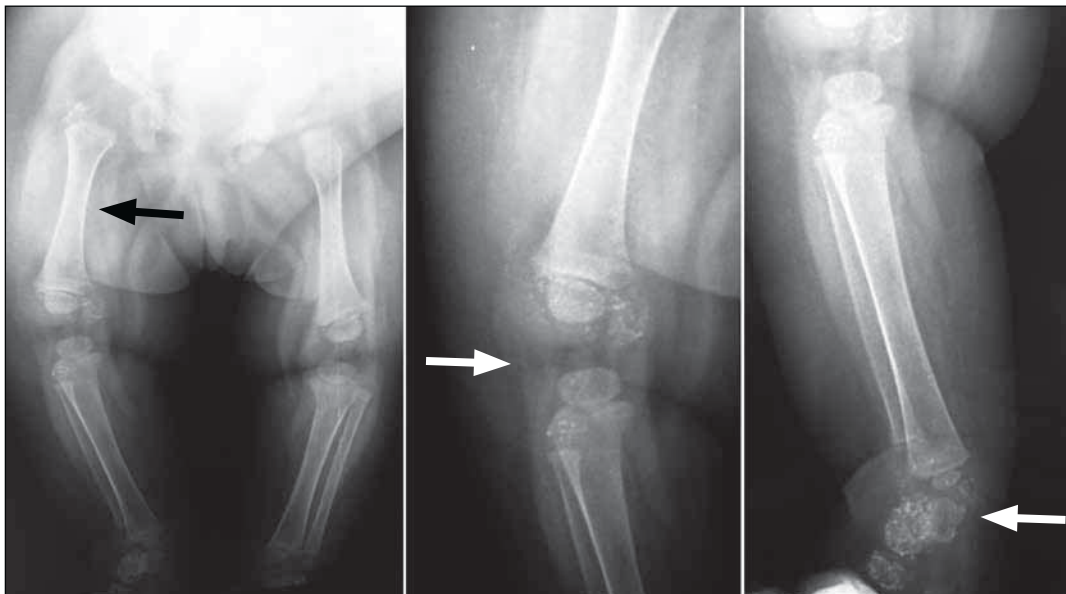


Figura 3: Rx miembros superiores e inferiores: acortamiento rizomélica asimétrico de los miembros sin incurvación de los mismos. Calcificaciones puntiformes visibles a nivel articular.



Figura 4: Rx caderas frente: luxación de cadera derecha y displasia bilateral. Calcificaciones puntiformes visibles a nivel articular derecho.

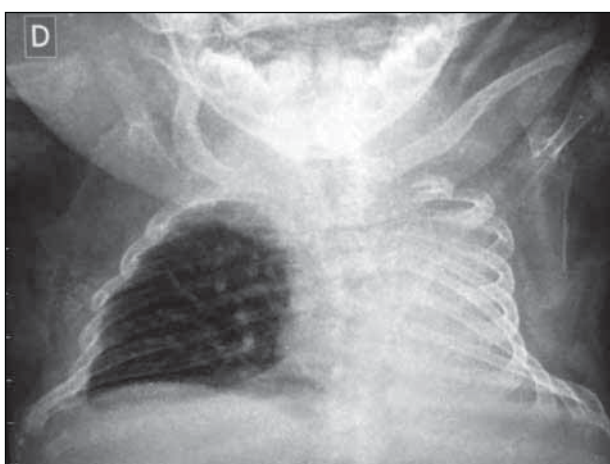


Figura 5: Rx tórax frente: tórax acampanado. Reducción del volumen pulmonar izquierdo en forma global. Desviación de estructuras mediastinales hacia el mismo lado. Tráquea con cánula de ostomía en su interior, desviada hacia izquierda. Múltiples imágenes puntiformes compatibles con calcificaciones en articulaciones glenohumerales.

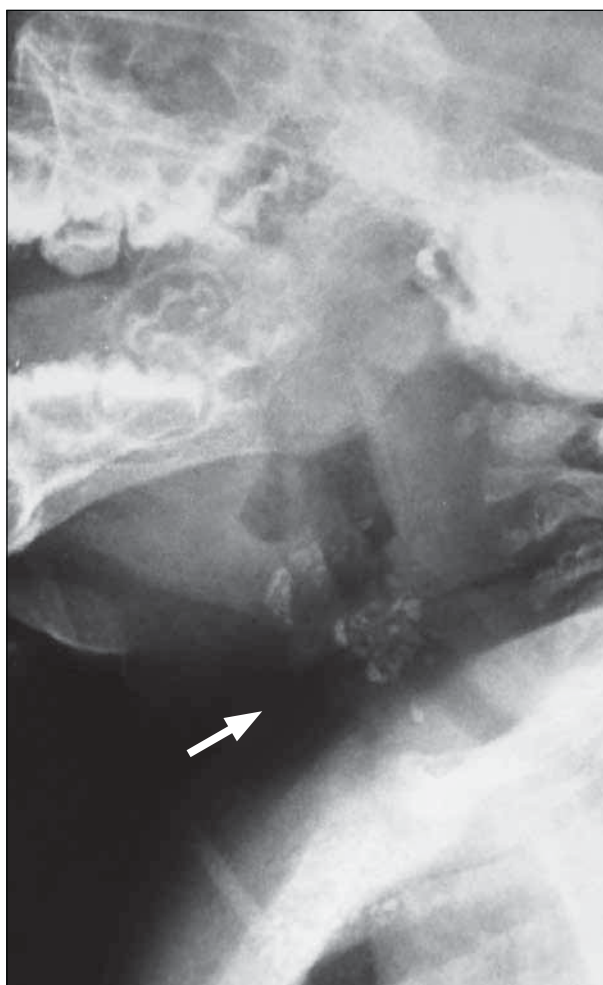


Figura 6: Rx perfil de cavum (15/11/12): Calcificaciones puntiformes visibles principalmente en laringe. Imágenes puntiformes compatibles con calcificaciones en articulaciones glenohumerales.

Se realizó interconsulta con el Servicio de Crecimiento y Desarrollo.

DISCUSION

La suma de los hallazgos clínico-radiológicos de nuestra paciente hizo posible establecer el diagnóstico de Síndrome de Conradi – Hünemann ya que la niña poseía facie dismórfica y braquicefalia, sus centros de osificación eran múltiples y punteados, con afección epifisaria asimétrica desde el nacimiento y con afectación de su esqueleto axial: hemivertebras y hendidura vertical proximal; así como displasia y luxación de cadera. Además poseía cartílagos traqueales calcificados, catarata congénita y engrosamiento cutáneo, hiperqueratosis ictiosica e hipoplasia pulmonar, retardo del crecimiento y convulsiones.

Los hallazgos radiológicos han sido observados en otras enfermedades metabólicas, displasias esqueléticas, anomalías cromosómicas y exposición a teratógenos por lo que se han publicado clasificaciones exhaustivas de condrodysplasia punctata:

- Condrodisplasia punctata rizomélica tipo 2 (RCDP2) y tipo 3 (RCDP3).
- Condrodisplasia punctata recesiva ligada al X o tipo braquitelefalángica.
- Embriopatía warfarínica y otras deficiencias fetales de vitamina K.
- Lupus eritematoso sistémico materno.
- Condrodisplasia punctata dominante ligada al X, o síndrome de Conradi – Hünemann.
- Condrodisplasia punctata tipo tibia metacarpiana y tipo húmero metacarpiana¹.

Todos ellos comparten varios grados de enanismo rizomélico² con calcificaciones epifisarias que producen miembros cortos, contracturas articulares, lesiones cutáneas ictiosiforme y cataratas^{2,3}.

Entre los hallazgos anatomopatológicos que encontramos en los centros epifisarios de la condrodysplasia punctata se incluyen degeneración mucóide, formación de quistes y calcificación tanto en los centros de osificación primarios como secundarios⁴; estas últimas, presentes en el momento del nacimiento, se reabsorben durante el primer año de vida pero las epífisis se osifican de un modo irregular.

Su diagnóstico está basado en los hallazgos clínicos y es confirmado por las pruebas bioquímicas peroxisomales. Se observa concentración plasmática elevada de ácido fitánico y en las pruebas de genética molecular se visualiza un defecto en el receptor PEX 7¹.

Las calcificaciones son de dimensiones pequeñas y numerosas, puntiformes o agrupadas en masas irregulares, se distribuyen sobre los huesos de origen condral o su vecindad, principalmente sobre las epífisis de los huesos largos y los tejidos periarticulares vecinos: carpo, tarso, columna,

pelvis, rótula, etc.; pudiendo también afectarse los cartílagos tiroideos y cricoides^{5,6}.

En la forma dominante ligada al cromosoma X, como es el caso de nuestra paciente, los cambios en las extremidades son asimétricos, las deformidades de la columna vertebral son severas y las cataratas se producen con elevada frecuencia. Otros hallazgos incluyen las contracturas fibrosas de las articulaciones, la alopecia y las erupciones cutáneas ictiosiformes^{7,8,9}.

En las formas leves ligadas al cromosoma X, dominantes y recesivas, las radiografías obtenidas en el primer año de vida muestran calcificaciones puntiformes o fragmentadas en los extremos de los huesos largos y en los huesos tubulares cortos, en los platillos vertebrales, en los anillos cartilagosos de la tráquea y en las estructuras cartilaginosas de la laringe⁵. Las calcificaciones puntiformes del cartílago son generalmente reemplazadas por hueso en el plazo de dos años y más tarde el esqueleto puede aparecer normal; sin embargo los cambios precoces en el cartílago producen una displasia epifisaria asimétrica difusa⁷.

En la forma severa autosómica recesiva de la condrodysplasia punctata las calcificaciones puntiformes aparecen principalmente en las caderas y los hombros. El acortamiento de las extremidades es simétrico y más severo proximal que distalmente^{9,10}. La osificación de las epífisis está retrasada. Las metafisis están ensanchadas y las diáfisis de los huesos largos están incurvadas. Los cuerpos vertebrales muestran una hendidura coronal característica. Si el paciente sobrevive al período de lactancia las radiografías mostrarán irregularidad del platillo de crecimiento cartilaginoso y contornos anormales de los centros de osificación secundarios¹¹.

Los diagnósticos diferenciales de esta enfermedad son el síndrome cerebro-hepato-renal de Zellweger, síndrome de Smith-Lemli-Opitz, trisomías 18 y 21, displasia epifisaria múltiple con osificación multicéntrica, síndromes de resistencia periférica a la tiroxina, artritis bacterianas calcificantes, embriopatía por warfarina o por virus, embriopatía alcohólica y el déficit de vitamina K epoxirreductible y la hemidisplasia congénita asociada a eritrodermia ictiosiforme y defectos en los miembros (CHILD)^{7-8,11-12}.

CONCLUSION

La interacción de un grupo interdisciplinario, a la hora de cotejar los rasgos clínicos del paciente que posee una configuración irregular o microcalcificaciones punteadas epifisarias para lograr un diagnóstico precoz que intente ser exacto, pone de manifiesto el gran aporte de las imágenes radiológicas evaluadas tempranamente por un especialista. Este intentará aproximar rápidamente a un diagnóstico temprano y establecer un pronóstico

mientras se espera la verificación de las pruebas de laboratorio o genética, formular finalmente un plan de tratamiento apropiado y permitir, de esta manera y si lo requiriera, el consejo genético a la familia.

REFERENCIAS

1. Braverman N, Moser A, Steinberg S. Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1. GeneReviews. NCBI Bookshelf. September 2012. 1-12. Bajado de Internet, abril 2013.
2. Harvey L, Rabinowitz J, Sebes I. Evaluación radiográfica sistemática del esqueleto. En Rabinowitz J. et al.(ed.) Radiología Pediátrica. Edición original. Buenos Aires, Inter Médica; 1981.
3. Staheli Lynn. Ortopedia Pediátrica. Edición original. Madrid. Ed. Marban. 2006.
4. Caffey J. Diagnóstico radiológico en pediatría. 3era ed. Barcelona. Ed. Salvat Editores, S.A. 1982.
5. González de Dios J, Moya Benavente M. Variabilidad clínica de la condrodysplasia punctata. An. Esp. Pediatr. 1998; 48: 299-302.
6. Swischuk L, Radiología en el niño y en el recién nacido. Vol. 2. Madrid. Ed. Marban. 2005.
7. Hernández Herrera R, Luna Martínez M, Mandujano Caballero E. Síndrome de Conradi-Hünemann. Reporte de un caso. Pediatría de México. 2011; 13: 160-163.
8. Poznanski AK. Punctate epiphyses: a radiological sign, not a disease. Pediatrics Radiol 1994; 24:418-424.
9. Gil Rivas MT, Aparicio Lozano P, Alonso Álvarez B, et al. Condrodisplasia punctata. Enfermedad de Conradi- Hünemann. A propósito de un nuevo caso. An. Esp. Pediatr. 1996; 44: 509-511.
10. Taybi H.; Radiology of syndromes and metabolic disorders, 2nd ed. Year Book Medical Publishers. Chicago, Londres; p 60-61, 1985.
11. Swischuk L, John S. Diagnósticos diferenciales en radiología pediátrica. 2da ed. Philadelphia, Williams y Wilkins. 1995.
12. Ostreich A. The vertebral column. En Dietrich KE, Blickman H et al. Differential diagnosis in pediatric radiology. Ed. original, New York; Thieme, 1999.